

Resumen Atrofia espinal progresiva.

La atrofia muscular espinal es una enfermedad neuromuscular de carácter genético que se manifiesta por una pérdida progresiva de la fuerza muscular. Esto ocurre debido a la afectación de las neuronas motoras de la médula espinal que hace que el impulso nervioso no se pueda transmitir correctamente a los músculos y que estos se atrofien.

Es una enfermedad autosómica recesiva, ambos padres tienen que ser portadores del gen responsable de la enfermedad. Aunque ambos padres sean portadores del gen, la probabilidad de transmitir el gen defectuoso es del 25% uno de cada 4 independientemente de cada embarazo.

Se han localizado dos genes de brazo largo del cromosoma 5q13.1 un gen determinante de la enfermedad. El estudio de las proteínas del gen causen atrofia, es consecuencia de una apoptosis exagerada, por la ausencia del gen SMN1.

Según sus tipos se distinguen 4 tipos de atrofia muscular espinal

Tipo I: No es capaz de levantar la cabeza, no se progresa en las etapas de crecimiento, dificultades para deglutir y alimentarse, debilidad general, extremidades inferiores adoptan la postura de ancas de rana ó libro abierto. **Tipo II** pueden mantener posición de sentado pero se sientan con ayuda, deglutir y alimentarse no suele ser un problema, ligero temblor con los dedos extendidos. **Tipo III** puede ponerse de pie y caminar solo, puede tener dificultades para sentarse, se observa ligero temblor a los dedos extendidos. **Tipo IV ó SX de Kennedy.**